Instituto de Salud Carlos III

SpainRDR

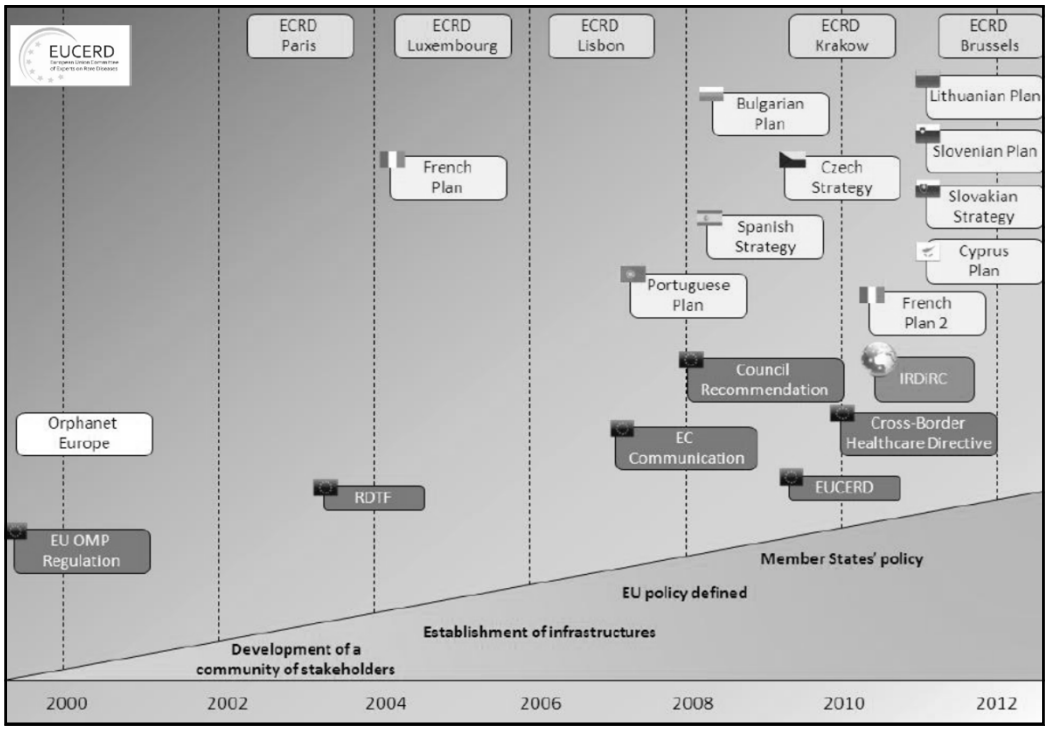
La investigación en enfermedades raras en Europa y el Consorcio Internacional de Investigación

Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación
SpainRDR

Manuel Posada. Director del
Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)
Instituto de Salud Carlos III

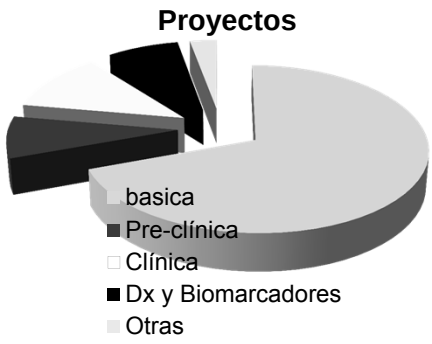
Jornada
Enfermedades raras
13 de diciembre de 2013
Retos y perspectivas de las enfermedades raras
(A propósito de la declaración del año español de las enfermedades raras)
Dirección
Josefa Cantero Martínez
Nuria Garrido Cuenca

International Rare Diseases Research Consortium-IRDiRC



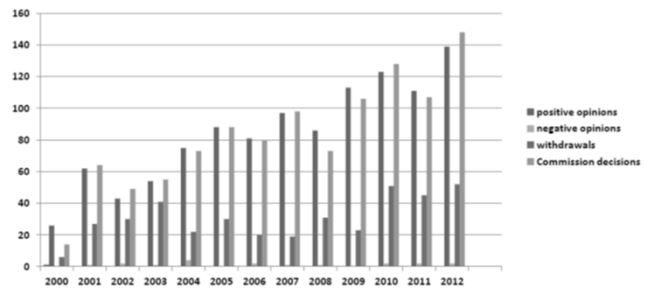
Instituto de Salud Carlos III

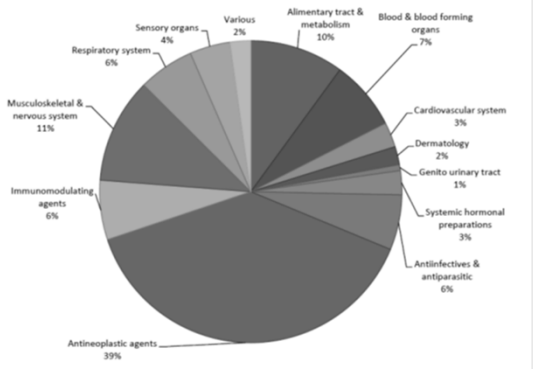
EUCERD



Basic research	Gene search	512
	Mutations search	595
	Gene expression profile	274
	Genotype-phenotype correlation	383
	In vitro functional study	1047
	Animal model creation/ study	492
	Human physiopathology study	733
Pre-clinical trial	Pre-clinical gene therapy	181
	Pre-clinical cell therapy	91
	Pre-clinical drug development	152
	Pre-clinical vaccine development	31
	Medical device/instrumentation development	25
Clinical research	Observational clinical study	448
	Epidemiological study	228
Diagnostics & biomarkers	Diagnostic tool / protocol development	301
	Biomarker development	149
Other	Health sociology study	80
	Health economics study	14
	Public health / health services study	75
	Total	4690

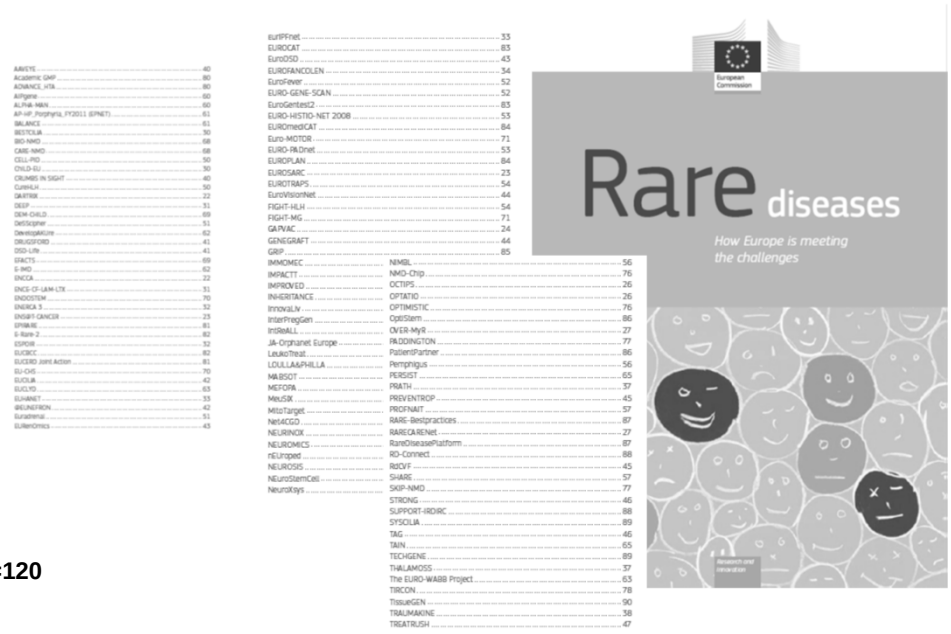
Instituto de Salud Carlos III





Medicamentos Huérfanos

Instituto de Salud Carlos III



N=120

Instituto de Salud Carlos III

E-Rare

E-Rare:
- SSA = Consorcio 2004 – 2005

E-Rare-1:
- ERA-Net = Consorcio 2006 – 2010

E-Rare-2:
- ERA-Net = Consorcio 2011 - 2014)

E-Rare-3?:
(Futuro)

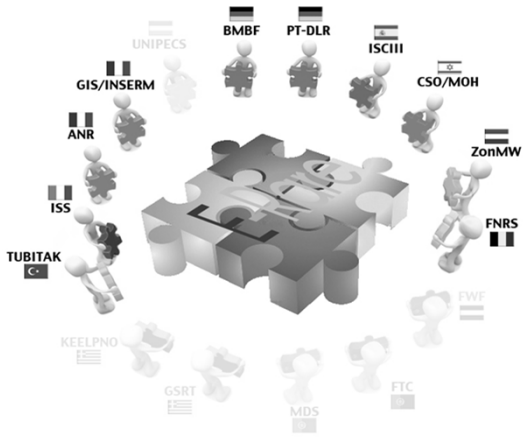
- ERA-Net plus? como miembro de IRDiRC

E-Rare-1

(Consorcio 2006 - 2010)

8 Estados Miembros UE / Países Asociados

10 Agencias Financiadoras Públicas / Ministerios



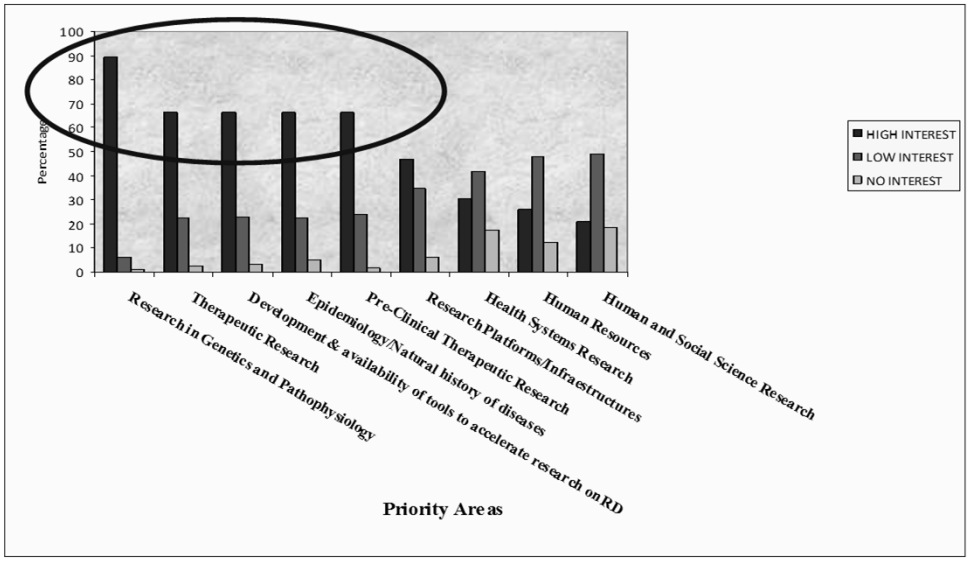
SIXTH FRAMEWORK PROGRAMME

E-Rare-1

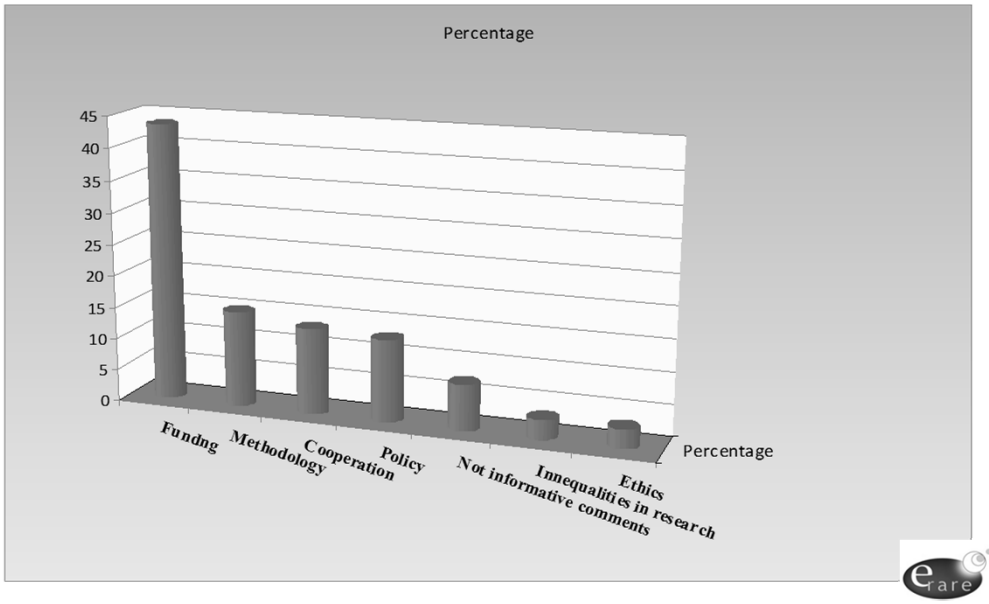
El ISCIII

- Participa a través del
  - Fondo de Investigación Sanitaria [FIS-SGEFI] y del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras [IIER];
  - así como de Fundación para la Cooperación en Salud Internacional [FCSAI] para la gestión administrativa de la financiación CE recibida (= 165.320 €).
- Es líder del paquete de trabajo [wp] destinado al desarrollo de políticas comunes a nivel europeo y prioridades de investigación.

Research Priority Areas



Tipo de Dificultades (Bottlenecks)



E-Rare-1

- Logros

Intercambio sistemático de información y buenas prácticas:

- Cuestionario sobre programas nacionales de I+D

Definición de prioridades estratégicas:

- Historia Natural de las ER
- Ensayos clínicos en ER
- Hacia un plan de trabajo para la apertura transnacional de programas de rotación y movilidad para investigadores de ER y fármacos huérfanos
- Necesidades para el futuro de la financiación de la investigación en ER – Cuáles son los cuellos de botella

Publicaciones (www.e-rare.eu):

- Programas Nacionales de I+D
- Futuras temáticas y necesidades de financiación de la investigación en ER
- Seminario Europeo
- "Bridging patients and researchers to build the future agenda for RD Research in Europe"

Catálogos (www.e-rare.eu):

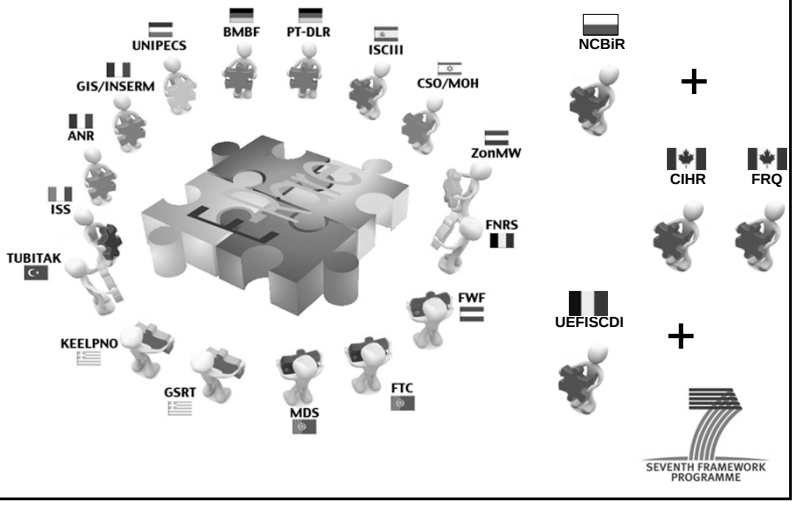
Plataformas de gran rendimiento de cribado de drogas

- Programas abiertos de movilidad y de rotación de profesionales abiertos

Catálogo online de plataformas europeas de secuenciación de gran rendimiento

E-Rare-2
(Consorcio 2011 - 2014)

15 Estados Miembros UE y Países Asociados
20 Agencias Financiadoras Públicas / Ministerios



E-Rare-2

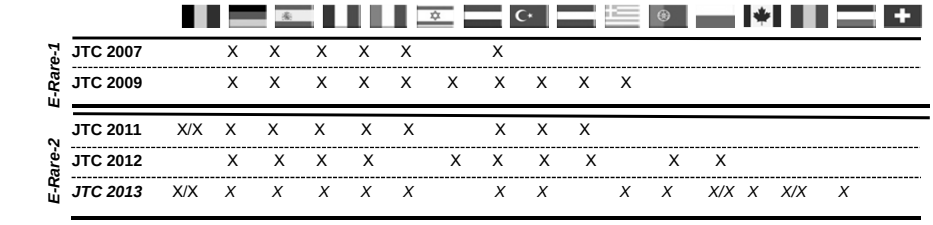
El ISCIII

- Participa a través del Fondo de Investigación Sanitaria [FIS-SGEFI]
- Es líder del paquete de trabajo [wp] destinado a la gestión de la JTC 2012 (para jóvenes investigadores «senior») y JTC 2014
- Financiación de la CE recibida por ISCIII para administración y soporte = 265.680 €

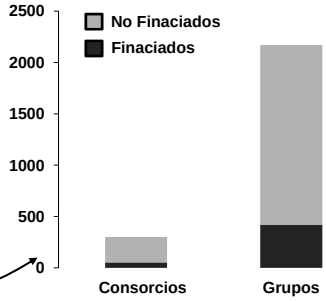
E-Rare

Hechos y datos

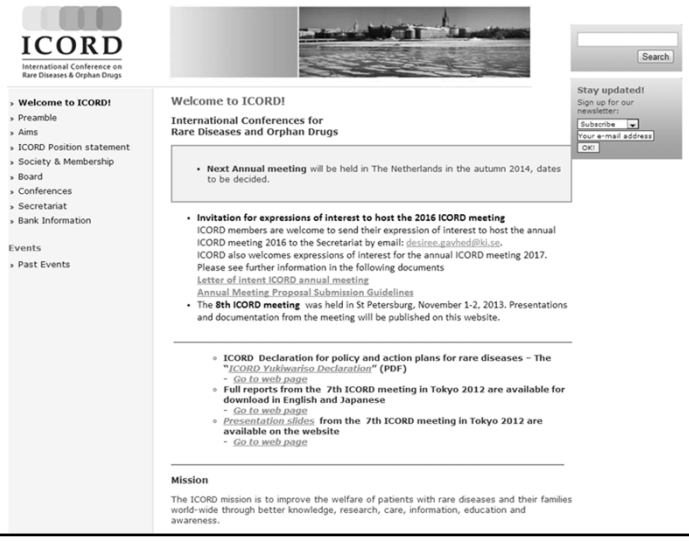
(información no consolidada)



- **E-Rare-1 (2006-2010): 8 organismos de 8 países**
  - **JTC 2007: 6 organsimos financiadores de 6 paises**
  - **JTC 2009: 10 organismos financiadores de 10 países**
- **E-Rare-2 (2010-2014): 16 organismos de 12 países**
  - **JTC 2011: 11 orngaismos financiadores de 10 países**
  - **JTC 2012: 10 organismos financiadores de 10 países**
  - **JTC 2013: 17 organismos financiadores de 14 países**
- **Desde Enero de 2008 (JTC 2007, JTC 2009, JTC 2011 y JTC 2012): 37,5 M € financiando 249 grupos de investigación de 53 consorcios de investigación**
- **E-RARE, tasa global de éxito de las propuestas: 11%**



ICORD (International Conferences for Rare Diseases and Orphan Drugs)


ICORD
International Conference on Rare Diseases & Orphan Drugs
Welcome to ICORD!
Preamble
Aims
ICORD Position statement
Society & Membership
Board
Conferences
Secretariat
Bank Information
Events
Past Events
Welcome to ICORD!
International Conferences for Rare Diseases and Orphan Drugs
Next Annual meeting will be held in The Netherlands in the autumn 2014, dates to be decided.
Invitation for expressions of interest to host the 2016 ICORD meeting
ICORD members are welcome to send their expression of interest to host the annual ICORD meeting 2016 to the Secretariat by email: desiree.gavhed@ki.se.
ICORD also welcomes expressions of interest for the annual ICORD meeting 2017.
Please see further information in the following documents
Letter of intent ICORD annual meeting
Annual Meeting Proposal Submission Guidelines
The 8th ICORD meeting was held in St Petersburg, November 1-2, 2013. Presentations and documentation from the meeting will be published on this website.
ICORD Declaration for policy and action plans for rare diseases – The "ICORD Yukiwariso Declaration" (PDF)
Go to web page
Full reports from the 7th ICORD meeting in Tokyo 2012 are available for download in English and Japanese
Go to web page
Presentation slides from the 7th ICORD meeting in Tokyo 2012 are available on the website
Go to web page
Mission
The ICORD mission is to improve the welfare of patients with rare diseases and their families world-wide through better knowledge, research, care, information, education and awareness.
Search
Stay updated!
Sign up for our newsletter!
Subscribe
Your e-mail address
OK!

El International Rare Dieases Research Consortium [IRDiRC]

- Fue lanzado en Reikiavik, Islandia, 27-28 de Octubre 2010, convocada por NIH (USA) y EC.
- España fue el primer país en devenir miembro de pleno derecho en la siguiente reunión (Bethesda, USA, 6-8 de abril de 2011).

PAIS	Comité Ejecutivo, Miembros
EU	European Commission, DG Research and Innovation,
Australia	Western Australian Department of Health
Canadá	Canadian Institute of Genetics CIHR
Canadá	Genome Canada
EU	European Commission, DG Health and Consumer Protection
Europa	E-RARE-2 (ERA-Net group of funders alliance)
Francia	French National Research Agency [ANR]
Francia	French Association against Myopathies
Francia	Lysogene
Alemania	Federal Ministry of Education and Research [BMBF]
Irlanda	Shire
Italia	Telethon Foundation
España	Instituto de Salud Carlos III [ISCIII]
USA	Sandford Research
USA	Prosensa
USA	Food and Drug Administration [FDA]
USA	National Human Genome Research Institute, NIH
USA	National Cancer Institute, NIH
	Grupo de pacientes
Europa	EURORDIS
	Comités Científicos
	Chair Comité de Terapias
	Chair Comité Interdisciplinario
	Chair Comité de Diagnósticos
	Invited
	SUPPORT IRDiRC project

IRDiRC

- Gobernanza

Comité Ejecutivo

- 1 representante por agente financiador (10 M $ en 5 años consecutivos)
- 1 representante por alianza de agentes financiadores (acumulado de 10 M $ en 5 años consecutivos)
- Los “chairs” de los 3 Comités Científicos

Commités Científicos

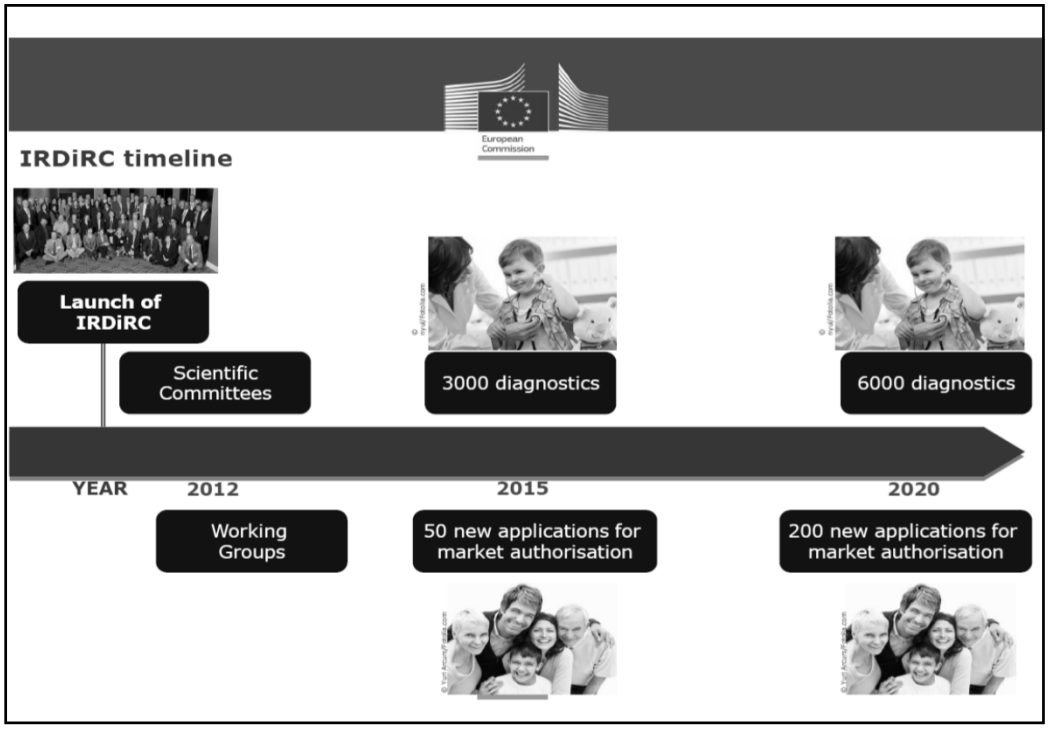
Diagnóstico, sequenciación y caracterización | Interdisciplinario “Horizontal” | Terapéuctico

15 miembros (representación equilibrada de científicos, pacientes, industria, etc.

Grupos de trabajo

Ontologias	Genoma	Sistemas modelo	Clinico
Registros	Secuenciación	Biomarcadores	Terapias
Etica	Biobancos	Bioinformática	Regulatorio

Represensantes de proyectos financiados



ESPAÑA ESTA REPRESENTADA EN IRDiRC POR ISCIII

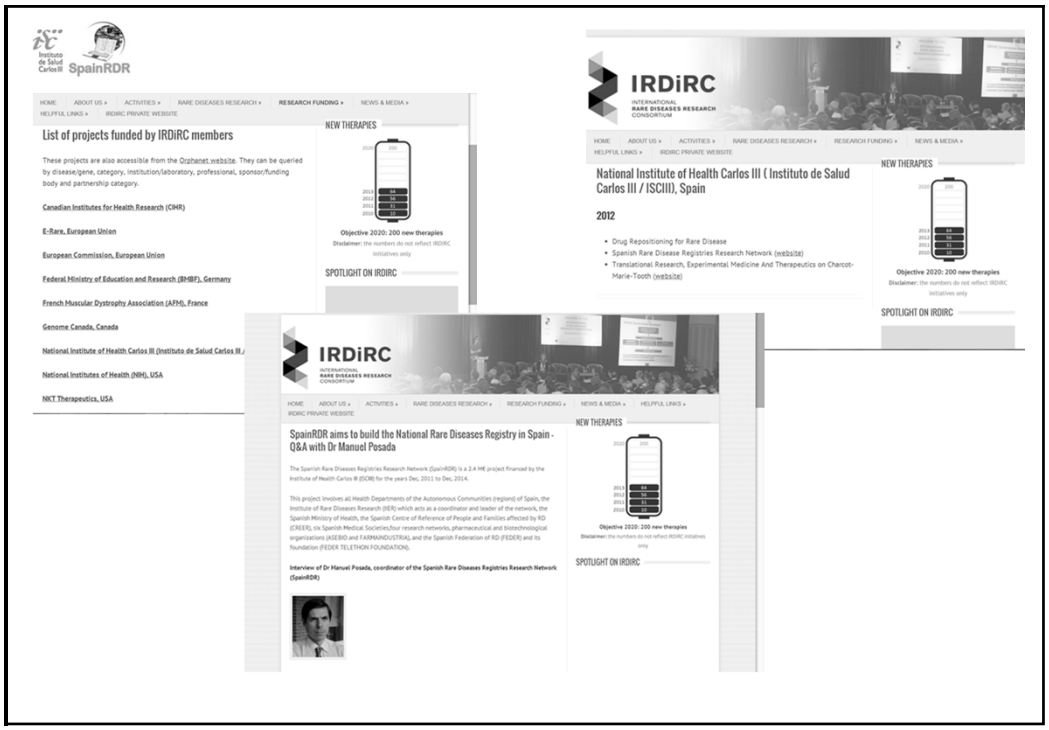
- **COMPROMISO FINANCIERO CUMPLIDO PARA SER MIEMBRO:**

AÑO	CONVOCATORIA	PROYECTOS, Nº	FINANCIADOS, €
2010	ACCIÓN ESTRATÉGICA EN SALUD	47 (102)	5.496.350
2011	ACCIÓN ESTRATÉGICA EN SALUD	43	4.802.536
	EXPRESIONES DE INTERÉS ESPECÍFICAS IRDiRC	3	7.756.000
2010 - 2011	TOTAL	93	16.054.886

ISCIII, 2011 - EXPRESIONES DE INTERÉS ESPECÍFICAS IRDiRC

- SOLICITADAS = 39, FINACIADAS = 3

Beneficiario	Investigador Principal	PROYECTO, acrónimo	PROYECTO, Titulo	FINANCIACIÓN,€
Centro de Investigación Biomédica en Red en Enfermedades Raras [CIBER-ER]	Francesc Palau i Martínez	TREAT-CTM	Translatinal research experimental Medicine and Therapeutics on Charcot-Marie Tooth	5 M (para 5 años)
Parc Cientific de Barcelona	Jordi Quintana Ruiz	DREGS4RARE	Drug repositioning for Rare Diseases	0,356 M (para 2 años)
Instituto de Investigación de Enfermedades Raras [IIER[	Manuel Posada de la Paz	SpainRDR	Spanish Research Registry Network	2,4 M (para 3 años)
	TOTAL			7,756 M


SpainRDR
List of projects funded by IRDiRC members
Canadian Institutes for Health Research (CIHR)
E-Rare, European Union
European Commission, European Union
Federal Ministry of Education and Research (BMBF), Germany
French Muscular Dystrophy Association (AFM), France
Genome Canada, Canada
National Institute of Health Carlos III (Instituto de Salud Carlos III /
National Institutes of Health (NIH), USA
NKT Therapeutics, USA
NEW THERAPIES
SPOTLIGHT ON IRDiRC
IRDiRC
National Institute of Health Carlos III (Instituto de Salud Carlos III / ISCIII), Spain
2012
Drug Repositioning for Rare Disease
Spanish Rare Disease Registries Research Network (website)
Translational Research, Experimental Medicine And Therapeutics on Charcot-Marie-Tooth (website)
SpainRDR aims to build the National Rare Diseases Registry in Spain - Q&A with Dr Manuel Posada

SpainRDR

Registro Nacional de Enfermedades Raras

Proyectos internacionales relacionados

IRDiRC

The International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC) was launched in April 2011 to foster international collaboration in rare diseases research. IRDiRC will team up researchers and organisations investing in rare diseases research in order to achieve two main objectives, namely to deliver 200 new therapies for rare diseases and means to diagnose most rare diseases by the year 2020.

IRDiRC_Statement.PDF

RD-Connect

RARE DISEASE CONNECT

RD-Connect is a unique global infrastructure project that links up databases, registries, biobanks and clinical bioinformatics data used in rare disease research into a central resource for researchers worldwide.

Visit RD-Connect >

EPIRARE

EUROPEAN PLATFORM FOR RARE DISEASES REGISTRIES

The aim of EpiRare is to prepare a European platform for the registration of rare disease patients and to ensure the quality and best use of the registered data.

Visit EPIRARE >

NIH National Center for Advancing Translational Sciences

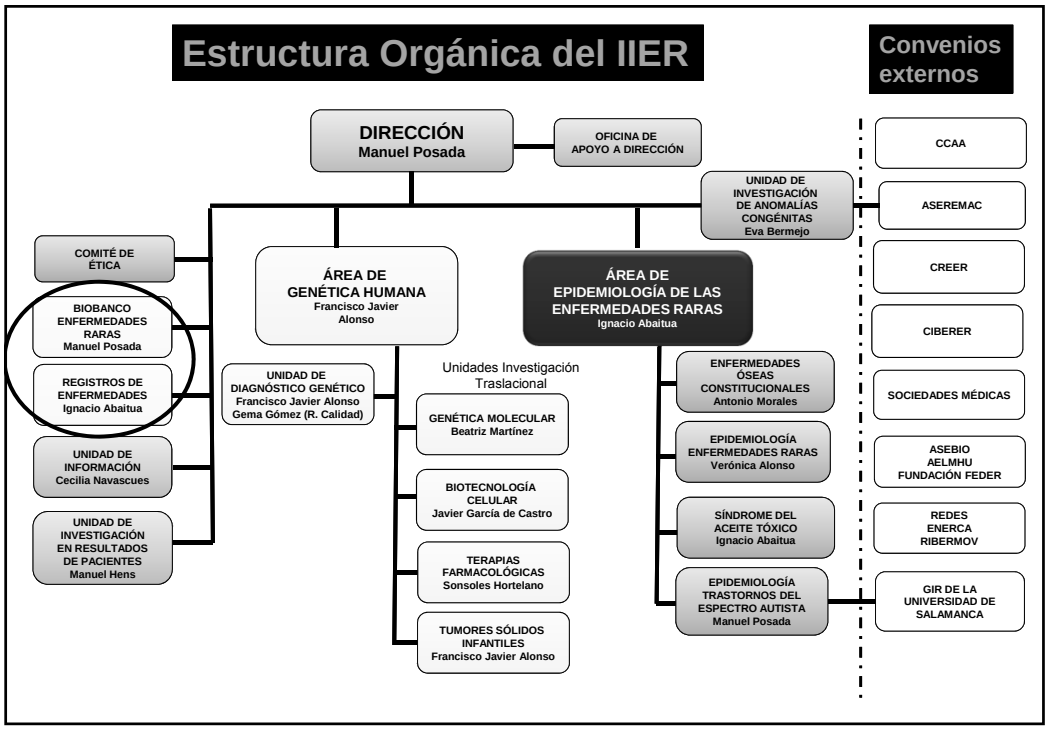
GLOBAL RARE DISEASES PATIENT REGISTRY DATA REPOSITORY (GRDR)

GRDR provides a resource to the Rare Diseases community by collecting the pan-disorder information needed to accelarate research and therapetic advances.

Visit GRDR>

SpainRDR - Spanish Rare Diseases Registries Research Network – https://www.spainrdr.isciii.es
An initiative of the International Rare Diseases Research Consortium-IRDiRC

Estructura Orgánica del IIER



MSSSI y Comunidades Autónomas

- **Comunidad Autónoma de Galicia**
- **Gobierno del Principado de Asturias**
- **Comunidad Autónoma de Cantabria**
- **Comunidad Autónoma del País Vasco**
- **Comunidad Foral de Navarra**
- **Comunidad Autónoma de Cataluña**
- **Comunidad de Aragón**
- **Comunidad Autónoma de La Rioja**
- **Comunidad Autónoma de Castilla-León**
- **Comunidad de Madrid**
- **Comunitat Valenciana**
- **Región de Murcia**
- **Junta de Comunidades de Castilla-La Mancha**
- **Comunidad Autónoma de Extremadura**
- **Comunidad Autónoma de Andalucía**
- **Illes Balears**
- **Comunidad Autónoma de Canarias**

MSSSI
INGESA- MSSSI
CREER-IMSERSO-MSSSI

Sociedades Médicas

Sociedad Española de Alergia e Inmunología Clínica (SEAIC)
Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR)
Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria (SEMFYC)
Sociedad Española de Neumología Pediátrica (SENP)
Sociedad Española de Neurology (SEN)
Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SEEP)
Asociación Española de Profesionales de Autismo (AETAPI)
Confederación española de organizaciones en favor de las personas con retraso mental (FEAPS)

Acuerdos pendientes de firma

Asociación Española de Genética Humana (AEGH)
Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENEP)
Asocación Andaluza de Neurociencias del Desarrollo (ANDA)
Sociedad Española de Oftalmología (SEO)
Asociación Española de Cribado Neonatal (AECNE)
Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH)

Redes de Investigación

- Red Multidisciplinar Iberoamericana para el estudio de los de Trastornos del Movimientos: Parkinson y Ataxias Espinocerebelosas (RIBERMOV-CYTED).
- European Reference Network for Rare and Congenital Anemias (ENERCA)
- Unidad de Medicina Regenerativa, CIEMAT
- Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) *Spanish Collaborative Study of Congenital Malformations*

Acuerdos pendientes de firma

- Grupo de Investigación Español sobre el Retraso Mental de Origen Genético (GIRMOGEN)
- CIBERNED, Enfermedades Neuromusculares
- Proyecto Europeo de Enfermedad de McArdle

Organizaciones

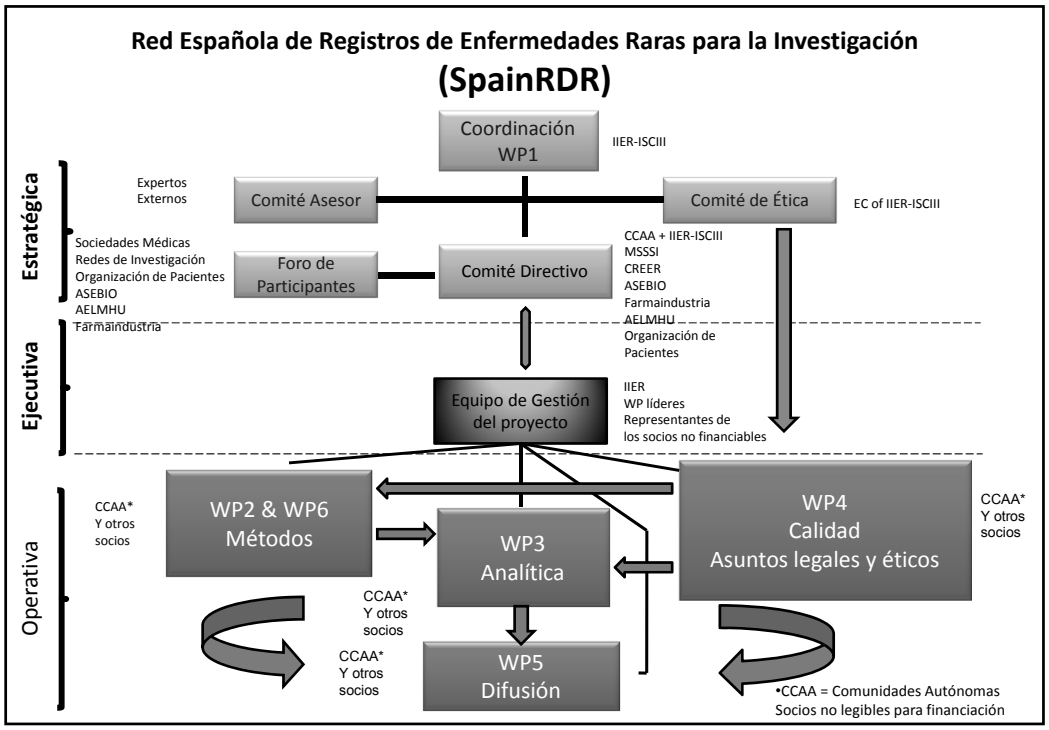
- ***Organizaciones de Pacientes***
  - FEDER.
  - Fundación Teletón FEDER para la Investigación en Enfermedades Raras
- ***Industria***
  - Asociación Española de Compañías de Biotecnología. ASEBIO
  - Farmaindustria
  - Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultra-huérfanos. AELMHU

SpainRDR: Objetivo General

- **Desarrollar el Registro Nacional de Enfermedades Raras basado en una metodología que combina la interacción de**
  - **registros de base-poblacional**
  - **registros de pacientes orientados a resultados**
- **Mejorar la prevención, el diagnóstico, pronóstico, tratamiento y calidad de vida de las personas afectadas de ER y de sus familias a través de la promoción y el desarrollo de una información de alta calidad**
  - **Facilitar la implantación de políticas de salud y sociales en el marco de las ER**
  - **Promover la investigación traslacional**

Objetivos específicos

1. ***Alinear acciones y procedimientos con la estrategia del IRDiRC***
2. ***Desarrollar la información epidemiológica sobre ER***
   1. ***Toma de decisiones en salud***
   2. ***Estrategia de ER del SNS***
3. ***Generar criterios estandarizados que incluyan:***
   1. ***"Minimum data set"(MDS)***
   2. ***"Common data elements" (CDE)***
   3. ***"Standard operating procedures" (SOPs)***
   4. ***"Quality assessment indicators and procedures" (QInd)***
4. ***Mejorar el conocimiento sobre clasificación y codificación de ER en el SNS y en los Servicios Sociales***
5. ***Definir los criterios para la priorización e implantación de una lista de ER de carácter operativo en el marco del SNS***



WP 1: Comité Asesor

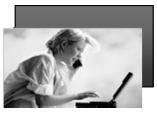
- **Stephen Groft,** Director ORDR, NIH, USA
- **Hanns Lockmuller,** Chiar of Experimental Myology, IGM, NWU- IP RD-CONNECT; Scientific Coordinator IRDiRC
- **Domenica Tarsucio,** Director CNMR, ISS; EPIRARE
- **Rumen Stefanov,** Dean, Faculty of Public Health. Medical University of Plovdiv, Bulgaria; Director, Information Centre for Rare Diseases and Orphan Drugs
- **Antoni Montserrat,** Policy Officer for Cancer, Rare Diseases and Neurodevelopmental disorders Directorate of Public Health (SANCO C-1). European Commission

WP 1: Comité de Ética

- **Javier Júdez Gutiérrez (*Presidente*)**
- Lydia Feito Grande
- **Antonio Morales Piga (*Secretario*)**
- Mª Concepción Martín Arribas
- Teresa Pámpols Ros
- Jaime Campos Castell
- Pilar Nicolás Jiménez
- Juan Fuertes Guillén (FEDER)
- Mauro Rosati (FEDER)

Objetivo

Desarrollar el Registro Nacional de ER en España



Registro de Pacientes → **Registro de Base poblacional**

INVESTIGACIÓN — **PLANIFICACIÓN Y POLÍTICA SANITARIA**

Historia natural de la enfermedad

Seguimiento

Ensayos Clínicos (reclutamiento)

Muestras biológicas

REGISTRO NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS IIER - ISCIII

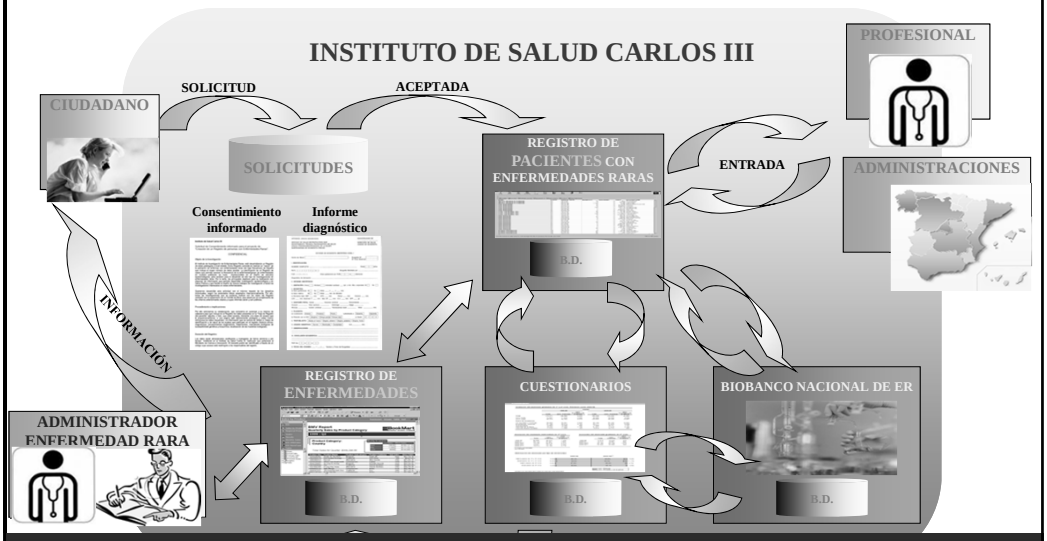
Prevalencia

Incidencia

Mortalidad

Historia natural de la enfermedad

Esquema General del Registro de ER



Biobanco Nacional de Enfermedades Raras

Red Europea de Biobancos de Enfermedades Raras – EUROBIOBANK

Red Nacional de Biobancos ISCIII (RetBioH)

Work Package 2 (WP2)

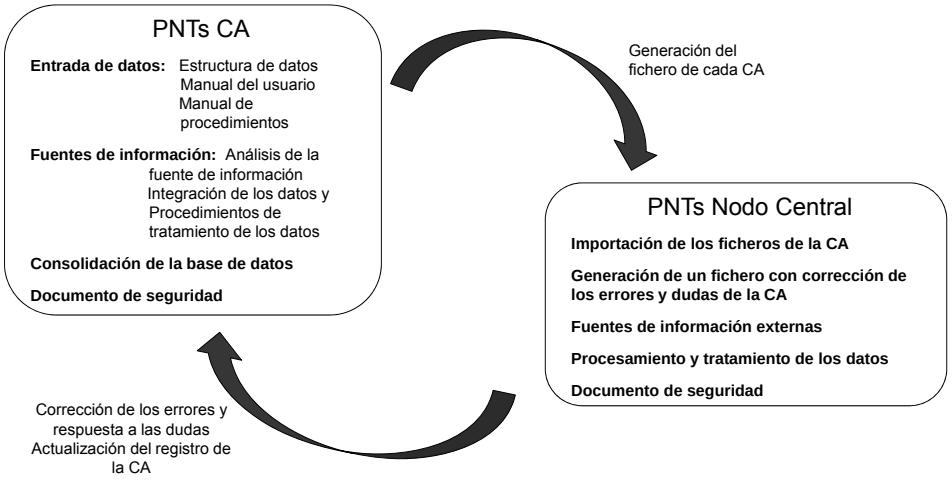
T7.3. Construcción de los conjuntos de "MDS" y "CDE" en línea con Estrategias Internacionales (NIH GRDR)

Red de Registros para la Investigación de Enfermedades Raras (SpainRDR)

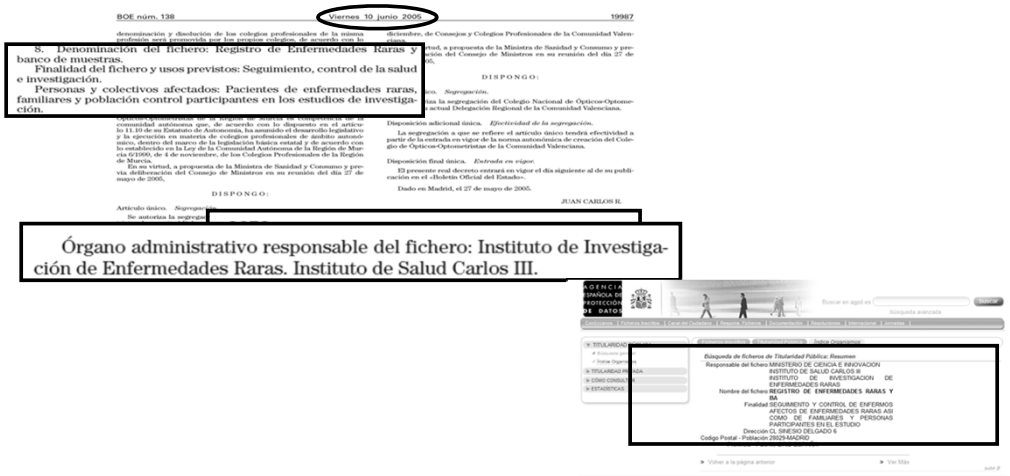
Conjunto de datos comunes

Nº variable	Variable Definición	Inic.	Fin.	Long.	Descripción	Tipo de campo Valores válidos
					Datos del individuo	
1.	**IdPacAuto** Número Autonómico de registro	1	7	7	Código único y específico asignado a cada caso por la CCAA que envía el fichero de casos	Código numérico asignado por la CCAA
2.	**IdPacNac** Número Nacional de registro	8	14	7	Código nacional único y específico asignado a cada caso por el IIER una vez el caso ha sido dado de alta en el repositorio ISCIII. Este número se notificará al nodo autonómico de origen para sucesivas comunicaciones del mismo caso	Código numérico automático IIER.
3.	**idEvento** Identificador de Evento	15	15	1	Identificador que indica al registro central que si ese mismo caso ha sido previamente comunicado. Si lo ha sido, la codificación correspondiente indicará al registro central si se trata de una actualización /modificación del mismo registro o si se trata de una nueva enfermedad rara en el mismo sujeto.	Códigos a utilizar 0= Sujeto no comunicado con anterioridad 1= Sujeto comunicado con anterioridad, pero que ahora contiene una modificación de sus datos 2= Sujeto comunicado con anterioridad pero con otra enfermedad rara diferente a la de su comunicación previa
4.	**cipauto** CIP autonómico	16	31	16	Número del documento administrativo que identifica de manera individualizada a los ciudadanos como usuarios del Sistema Nacional de Salud, emitido por las administraciones sanitarias autonómicas o en su caso el Instituto de Gestión Sanitaria (Ceuta y Melilla)	Alfanumérico (16 caracteres) Ejemplo: ASTU000096119625

T15. Desarrollo de PNTs para la recolección y validación de los datos


PNTs CA
Entrada de datos: Estructura de datos
Manual del usuario
Manual de procedimientos
Fuentes de información: Análisis de la fuente de información
Integración de los datos y
Procedimientos de tratamiento de los datos
Consolidación de la base de datos
Documento de seguridad
Generación del fichero de cada CA
PNTs Nodo Central
Importación de los ficheros de la CA
Generación de un fichero con corrección de los errores y dudas de la CA
Fuentes de información externas
Procesamiento y tratamiento de los datos
Documento de seguridad
Corrección de los errores y respuesta a las dudas
Actualización del registro de la CA

Registro Nacional de Enfermedades Raras del ISCIII Marco legal



BOE núm. 138 Viernes 10 junio 2005 19987

8. Denominación del fichero: Registro de Enfermedades Raras y banco de muestras.
Finalidad del fichero y usos previstos: Seguimiento, control de la salud e investigación.
Personas y colectivos afectados: Pacientes de enfermedades raras, familiares y población control participantes en los estudios de investigación.

Órgano administrativo responsable del fichero: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III.

Marco legal

I. **Nacional** (pendiente)

II. **Autonómicos**
- **Creados antes de SpainRDR**
  - Andalucía (Modificado 2013)
  - Castilla La Mancha
  - Canarias
  - Extremadura
  - Murcia
- **Creados a partir de SpainRDR**
  - Asturias
  - Illes Balears
  - Cantabria
  - Comunitat Valenciana
  - La Rioja
  - Aragón
  - Castilla y León
  - Comunidad Foral de Navarra

II. **Autonómicos**
- **En fase de creación y/o pendiente de normativa nacional**
  - Cataluña (acuerdo bilateral)
  - Comunidad de Madrid
  - Galicia
  - País Vasco
  - Ceuta y Melilla

SpainRDR - Spanish Rare Diseases Registries Research Network – https://www.spainrdr.isciii.es
An initiative of the International Rare Diseases Research Consortium-IRDiRC

Normativa del Registro Nacional de Enfermedades Raras

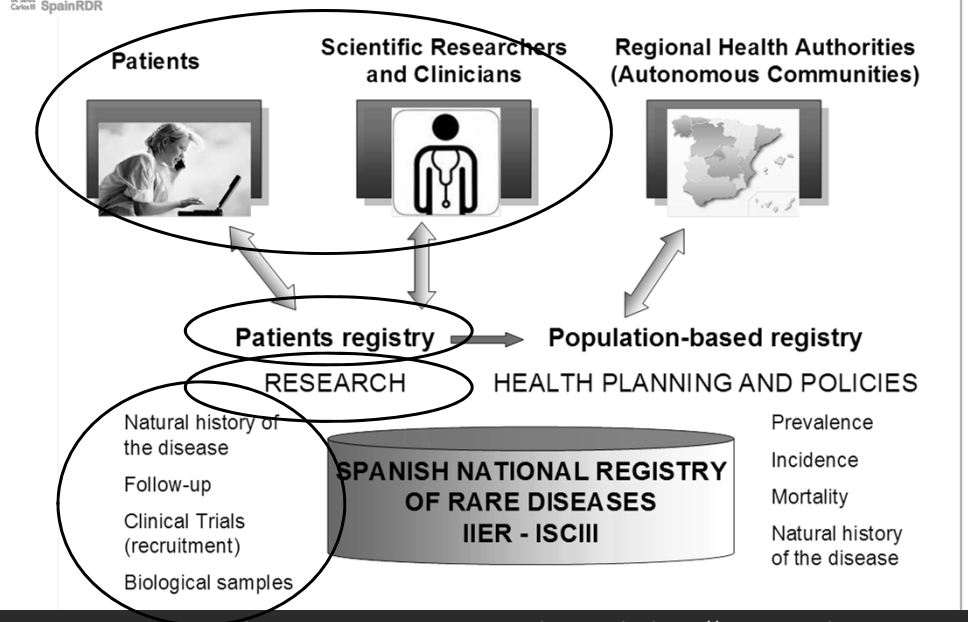
- Borrador de propuesta de Orden Ministerial
- Informe de repercusión económica

Art. primero: Creación del Registro Nacional de Enfermedades Raras

El registro estará integrado en el Sistema de Información del SNS

Art segundo: Propósito del Registro Nacional de Enfermedaes Raras

Mantener actualizado un censo nacional de pacientes que padezcan una enfermedad rara con la finalidad de cubrir las necesidades informativas sobre éstas enfermedades; así como elaborar y evaluar actividades de prevención y planificación sanitaria, y proporcionar información para realizar cualquier otra actividad que contribuya a mejorar el conocimiento científico-técnico y la calidad de vida de estos pacientes y sus familias



SpainRDR - Spanish Rare Diseases Registries Research Network – https://www.spainrdr.isciii.es
An initiative of the International Rare Diseases Research Consortium-IRDiRC

Situación de los Registros de Pacientes

Registros establecidos al margen del IIER pero con buena colaboración con el Registro Nacional

- Deficiencia de Alpha 1 antitripsina
- Enfermedades Neuromusculares (CIBERNED)
- ECEMC
- Hipertensión Pulmonar

Registros establecidos en el seno del Registro Nacional

- Trastornos de las Diferenciación Sexual
- Linfangioleiomiomatosis
- Proteinosis Alveolar
- Sarcoidosis
- Histiocitosis Pulmonar
- Ataxias y PEF
- Enfermedad Intersticial Pulmonar Pediátrica
- Epidermolisis bullosa

SITUACIÓN DE LOS REGISTROS DE PACIENTES

Registros con el modelo de datos desarrollado en el seno del Registro Nacional pendientes de su programación

- Angioedema Hereditario
- Estenosis Traqueal
- Anemias congénitas
- Cistinosis
- Retinoblastoma

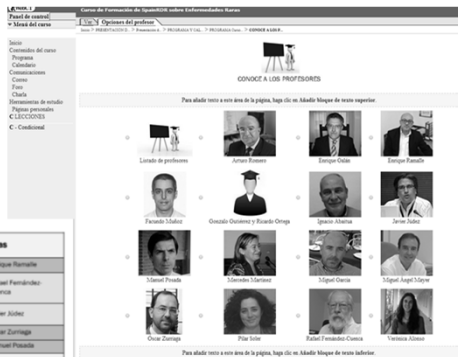
Registros en proceso de desarrollo del modelo de datos en el seno del Registro Nacional

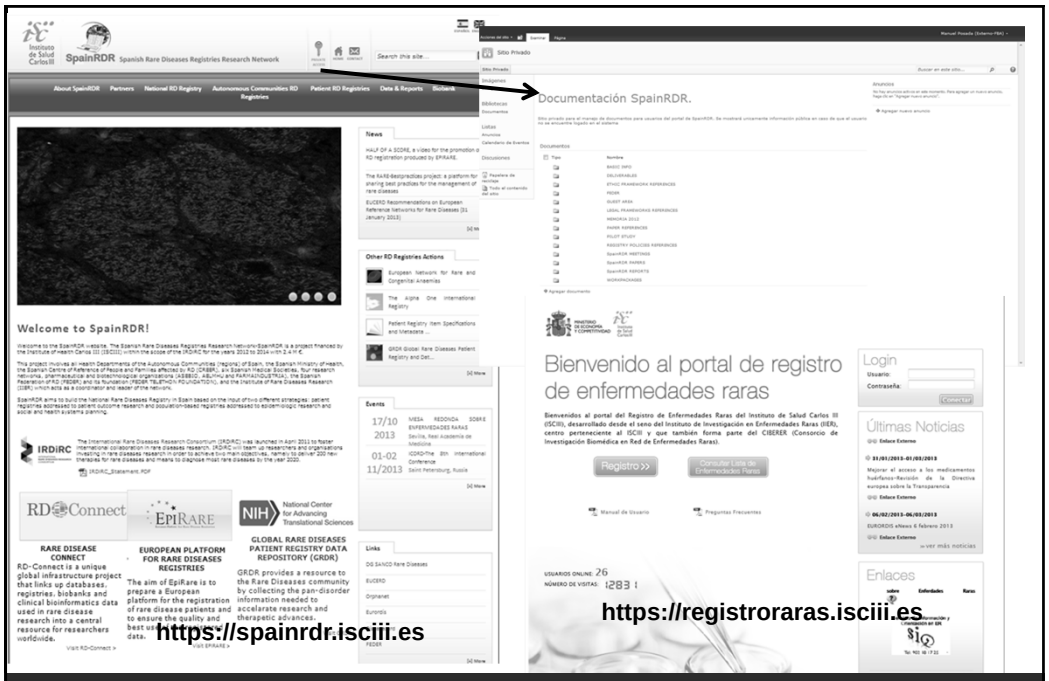
- Enfermedad de McArdle
- Hiperplasia Suprarrenal Congénita
- Malformaciones Ano-rectales y Enfermedad de Hirschsprung
- Xeroderma pigmentoso
- Tumor Adrenocortical (Cushing)

Criterios de creación de un Registro de Pacientes

- **Prevalencia > 0.1/10000**
- **Tratamiento específico (Medicamento huérfano)**
- **Enfermedades metabólicas y del sistema nervioso**
- **Mejora de la calidad de vida del paciente**

Curso de Formación on-line





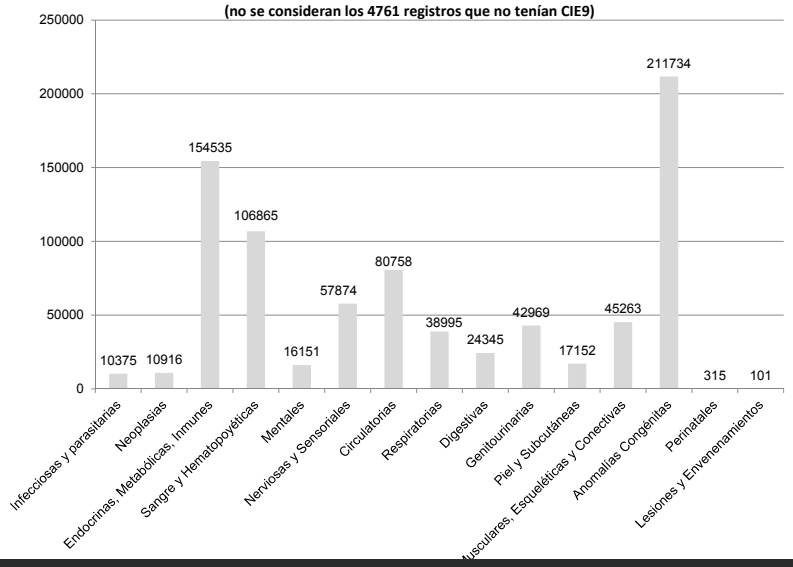
SpainRDR. Estudio Piloto

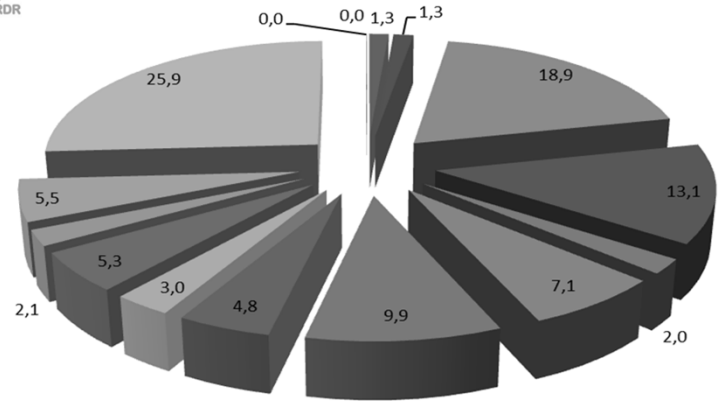
- Datos recibidos de 12 CCAA + INGESA
  - datos anonimizados Andalucía, Murcia y Madrid + ingesa
  - datos generales 9
- Las 12 CCAA + INGESA representan a 37.450.558, el 80,18 % de la población española
- Aportan 824.399 registros
- Extrapolando 1.028.102 en España
- Faltan Canarias, Islas Baleares, Extremadura, Galicia, País Vasco

RESULTADOS ESTUDIO PILOTO

Casos según capítulos CIE9 (n= 818 348)

(no se consideran los 4761 registros que no tenían CIE9)





Infecciosas y parasitarias	(1,3 %)	Neoplasias	(1,3 %)	Endocrinas, Metabólicas, Inmunes	(18,9 %)
Sangre y Hematopoyéticas	(13,1 %)	Mentales	(2,0 %)	Nerviosas y Sensoriales	(7,1 %)
Circulatorias	(9,9 %)	Respiratorias	(4,8 %)	Digestivas	(3,0 %)
Genitourinarias	(5,3 %)	Piel y Subcutáneas	(2,1 %)	Musculares, Esqueléticas y Conectivas	(5,5 %)
Anomalías Congénitas	(25,9 %)	Perinatales	(0,0 %)	Lesiones y Envenenamientos	(0,0 %)

SpainRDR - Spanish Rare Diseases Registries Research Network – https://www.spainrdr.isciii.es
An initiative of the International Rare Diseases Research Consortium-IRDiRC

Enfermedades Raras

Infecciosas y parasitarias	
SINDROME DE BEHCET	1.167

Neoplasias	
POLICITEMIA VERA	3.381
MICOSIS FUNGOIDE	2.783

Endocrinas, Metabólicas, Inmunes	
TIROIDITIS CRONICA LINFOCITICA	5.874
SINDROME DE CUSHING	2.989
HIPOPARATIROIDISMO	2.873
ACROMEGALIA Y GIGANTISMO	887

Sangre y Hematopoyéticas	
PURPURA TROMBOCITOPENICA INMUNE	6.561
HEMOFILIA A	1.889

Nerviosas y Sensoriales	
DEMENCIA CON CUERPOS DE LEWI	5008
ESCLEROSIS LATERAL AMIOTROFICA	2.209
COREA DE HUNTINGTON	782
MIASTENIA GRAVE	387

Respiratorias	
ALVEOLITIS FIBROSA IDIOPATICA	2.891
ANTRACOSILICOSIS	1.638
ASBESTOSIS	1.638

Digestivas	
CIRROSIS BILIAR	2.835

Circulatorias	
ARTERITIS DE CELULAS GIGANTES	5.419
GRANULOMATOSIS DE WEGENER	1.004
POLIARTERITIS NUDOSA	3.505

Piel y Subcutáneas	
ESCLERODERMA CIRCUNSCRITO	3.914
PENFIGO	1.359

Musculares, Esqueléticas y Conectivas	
ENFERMEDAD DE SJOGREN	7.550
LUPUS ERITEMATOSO DISEMINADO	7.695
ESCLERODERMA GENERALIZADO	3.587
DERMATOMIOSITIS	1.449
POLIMIOSITIS	625

Anomalías Congénitas	
ESPINA BÍFIDA	5.560
ICTIOSIS CONGENITA	1.114
OSTEOGENESIS IMPERFECTA	575
SINDROME DE MARFAN	707
CONDRODISTROFIA CONGENITA	1.917
HERNIA HIATAL CONGENITA	317
SINDROME DE PRADER-WILLI	204
SINDROME DE FRAGILIDAD X	342
SINDROME EHLERS-DANLOS	189

SpainRDR - Spanish Rare Diseases Registries Research Network – https://www.spainrdr.isciii.es
An initiative of the International Rare Diseases Research Consortium-IRDiRC

TOTAL fallecidos España 1999-2009

Todas las edades

Total 4.132.455

Menores de 15 años

Total 29.259 (0,7% de la mortalidad en el periodo)

MENORES 15 años fallecidos España 1999-2009

Total 29.259

Según causa de defunción:

No ER 18.809 (64,3%)

ER 10.450 (35,7%)

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válidos	No ER	18809	64,3	64,3	64,3
	ER	10450	35,7	35,7	100,0
	Total	29259	100,0	100,0	

Trípticos

ES

Registro Nacional
de Enfermedades Raras

ES

EN

Biobanco Nacional
de Enfermedades Raras

National Rare
Disease Biobank

ES

EN

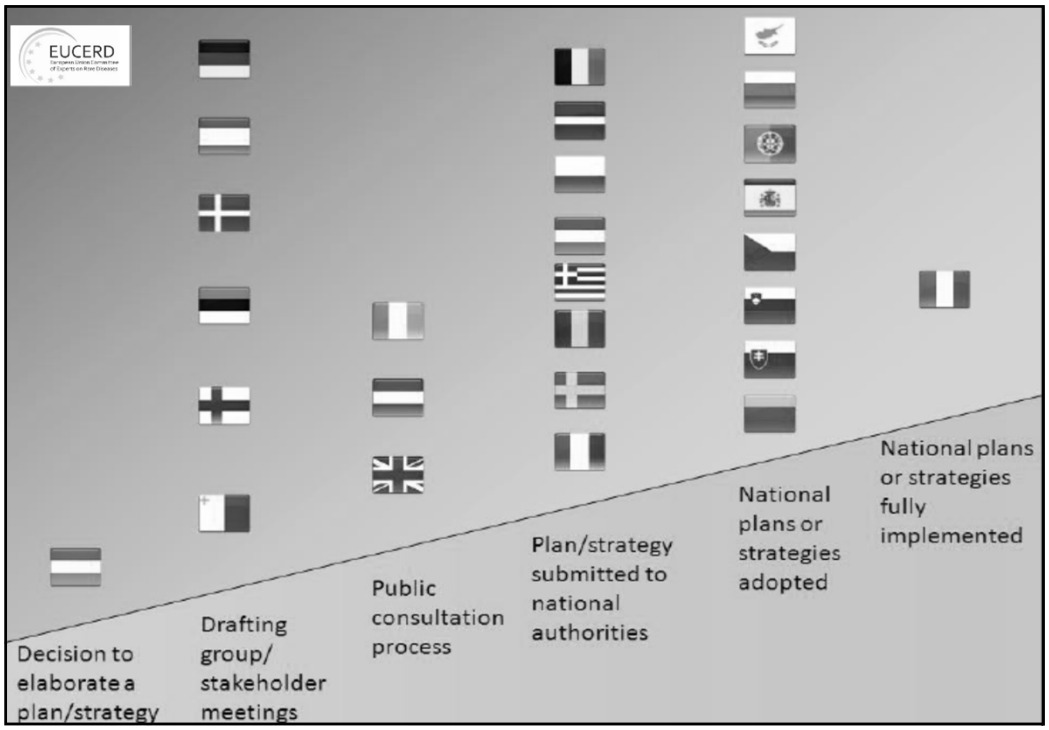
Red Española de Registros
de Enfermedades Raras
para la Investigación

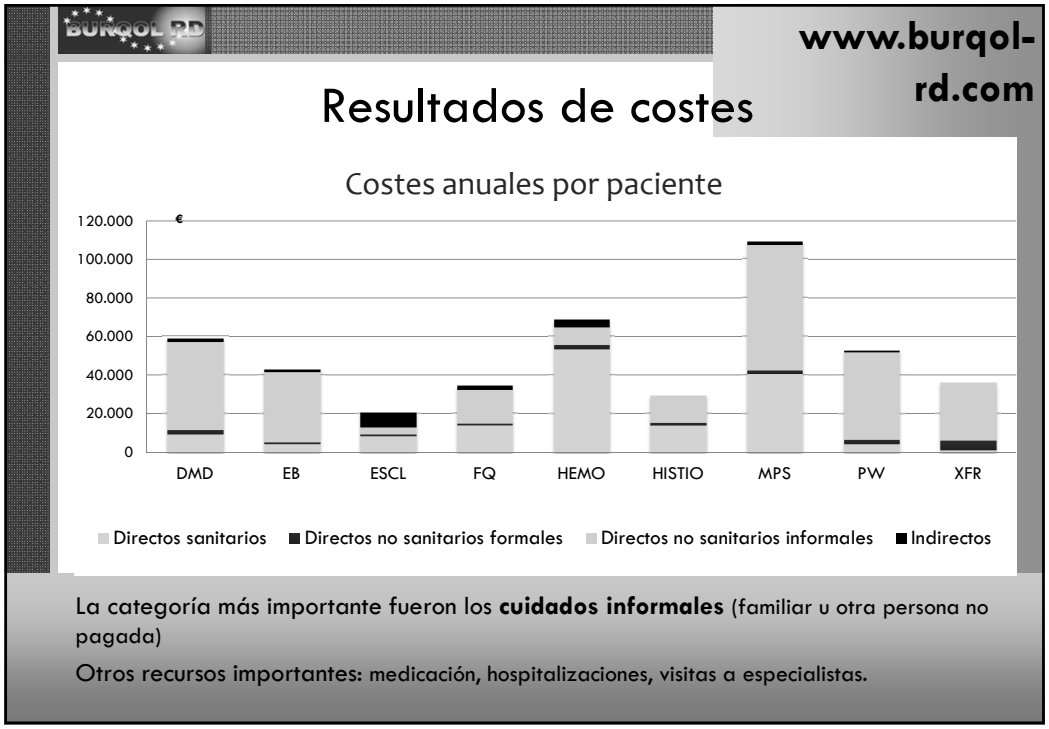
Spanish Rare Diseases
Registries Research network

SpainRDR. Logros alcanzados

- Acuerdo de puesta en común de la metodología de trabajo (Manuel de Procedimientos)
  - Selección de fuentes de información
  - Establecimiento de los datos comunes a recoger y de su estructura (Common data elements)
  - Listado de enfermedades
- ESTUDIO PILOTO
- Orden creación registros
- Página Web https://spainrdr.isciii.es
- Desarrollo de registros de pacientes
  - Inventario de registro de pacientes
  - Colaboración con redes internacionales (TREAT-NMD)
  - Priorización de registros de pacientes
- Formación on-line
- Desarrollo de criterios de calidad (PNTs)

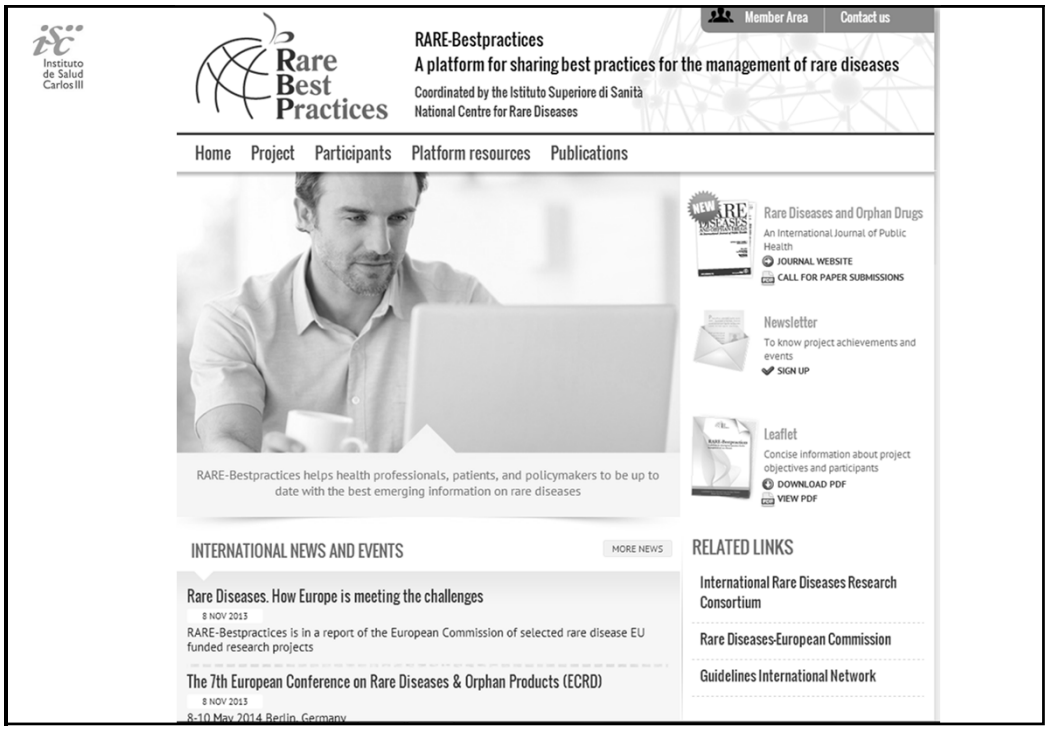
www.europlanproject.eu


EUCERD
Decision to elaborate a plan/strategy
Drafting group/ stakeholder meetings
Public consultation process
Plan/strategy submitted to national authorities
National plans or strategies adopted
National plans or strategies fully implemented



La categoría más importante fueron los **cuidados informales** (familiar u otra persona no pagada)

Otros recursos importantes: medicación, hospitalizaciones, visitas a especialistas.


Instituto de Salud Carlos III
Rare Best Practices
RARE-Bestpractices
A platform for sharing best practices for the management of rare diseases
Coordinated by the Istituto Superiore di Sanità
National Centre for Rare Diseases
Member Area
Contact us
Home
Project
Participants
Platform resources
Publications
RARE-Bestpractices helps health professionals, patients, and policymakers to be up to date with the best emerging information on rare diseases
Rare Diseases and Orphan Drugs
An International Journal of Public Health
JOURNAL WEBSITE
CALL FOR PAPER SUBMISSIONS
Newsletter
To know project achievements and events
SIGN UP
Leaflet
Concise information about project objectives and participants
DOWNLOAD PDF
VIEW PDF
INTERNATIONAL NEWS AND EVENTS
MORE NEWS
Rare Diseases. How Europe is meeting the challenges
8 NOV 2013
RARE-Bestpractices is in a report of the European Commission of selected rare disease EU funded research projects
The 7th European Conference on Rare Diseases & Orphan Products (ECRD)
8 NOV 2013
8-10 May 2014 Berlin, Germany
RELATED LINKS
International Rare Diseases Research Consortium
Rare Diseases-European Commission
Guidelines International Network

Prioridades para la investigación en enfermedades raras2014-2020

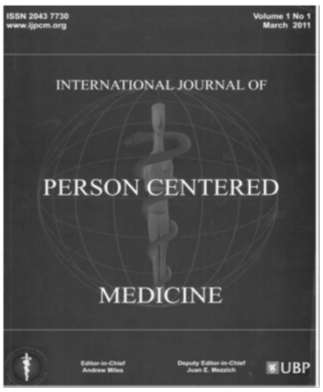
- **Apoyo a los registros y otras infraestructuras**
- **Aumentar el conocimiento de los mecanismos de las enfermedades raras Trasladar los resultados de investigación en tratamientos para los pacientes**
- **Diseñar estrategias amplias de ensayos clínicos**
- **Investigación en ciencias sociales**

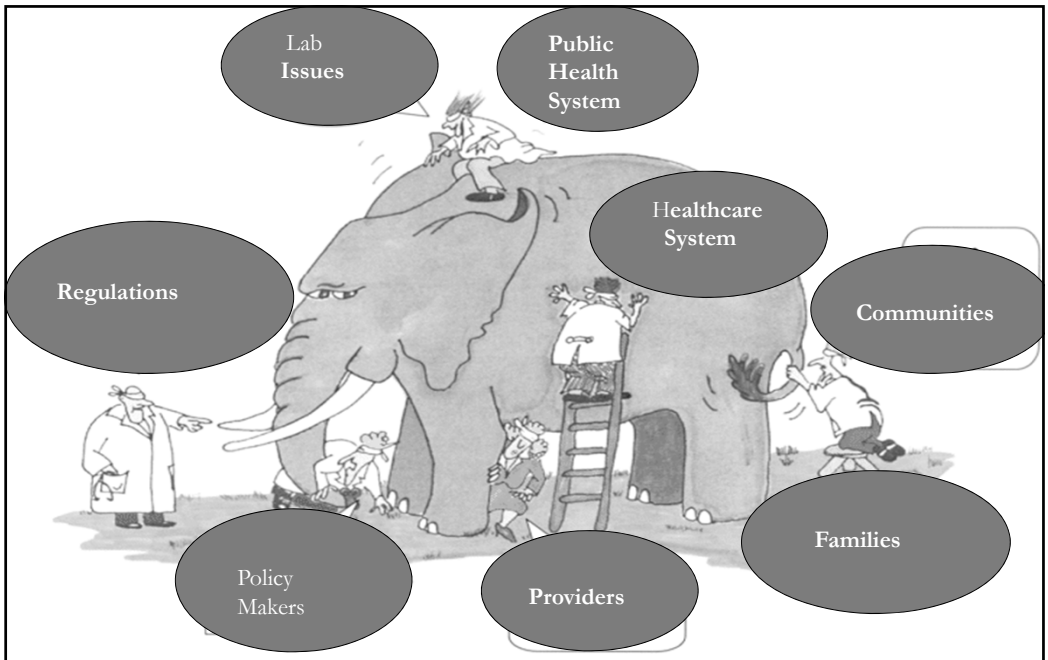
Cómo conducir la investigación en enfermedades raras

- **Empoderando a los pacientes en investigación**
- **Integrando acciones**
- **Sosteniendo a largo plazo infraestructuras y proyectos**
- **Intrumentos de financiación**

Instituto de Salud Carlos III

Medicina Centrada en la Persona





Implementation: Blind Men and the Elephant

http://www.nature.com/ki/journal/v62/n5/fig_tab/4493262f1.html

Instituto de Salud Carlos III

Muchas Gracias

Institute of Rare Diseases Research (IIER)

Instituto de Salud Carlos III

Manuel Posada

mposada@isciii.es